AUS DER MEDIZINISCHEN UNIVERSITÄTSKLINIK ZU KIEL
(DIREKTOR: PROF. DR. SCHITTENHELM)

ÜBER EINEN FALL VON CHONDRODYSTROPHIA FOETALIS

INAUGURAL-DISSERTATION
ZUR ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE
EINER HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT
DER CHRISTIAN-ALBRECHTS-UNIVERSITÄT ZU KIEL

VORGELEGT VON

EDUARD HOLSTEIN
AUS KIEL

DRUCK DER HOLSATIA-DRUCKEREI KIEL

AUS DER MEDIZINISCHEN UNIVERSITÄTSKLINIK ZU KIEL
(DIREKTOR: PROF. DR. SCHITTENHELM)

ÜBER EINEN FALL VON CHONDRODYSTROPHIA FOETALIS

INAUGURAL-DISSERTATION
ZUR ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE
EINER HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT
DER CHRISTIAN-ALBRECHTS-UNIVERSITÄT ZU KIEL

VORGELEGT VON

EDUARD HOLSTEIN
AUS KIEL

DRUCK DER HOLSATIA-DRUCKEREI, KIEL

Nr. 2

REKTORATSJAHR 1929/30

REFERENT:
PROF. DR. SCHITTENHELM

ZUM DRUCK GENEHMIGT:
PROF. DR. ZIEMKE, DEKAN

Die Chondrodystrophia foetalis ist bereits in künstlerischen Bildwerken des klassischen Altertums und des Mittelalters derart dargestellt worden, daß wir noch heute die Diagnose aus ihnen zu stellen vermögen. Dies ist ein Zeichen dafür, daß derartig gestaltete Menschen schon von jeher die Aufmerksamkeit als auf etwas Besonderes auf sich lenkten. Noch gar nicht so lange her ist es dagegen, daß dies Krankheitsbild als etwas völlig Eigenes von den übrigen Formen des Zwergwuchses abgesondert wurde.

Die ersten Arbeiten, die im 18. Jahrhundert etwa bis zur Mitte des 19. Jahrhunderts diese eigenartige Form der Mikromelie zum Gegenstand eingehender Untersuchungen machen, sprechen von angeborener oder foetaler Rachitis (Sömmering 1791) oder setzen diese Krankheit dem foetalen Kretinismus gleich (Virchow und nach ihm viele andere), bis Parrot 1878 durch die Bezeichnung „Achondroplasie" mit all diesen falschen Ausdrücken aufräumt und Kauffmann dann 1890 für die deutsche Wissenschaft endgültig den Namen „Chondrodystrophia foetalis" festlegt. Jetzt war oder wurde in kurzer Zeit histologisch und klinisch die Anatomie und Symptomatologie herausgearbeitet. Unter Chondrodystrophia foetalis wird ein Krankheitsprozeß verstanden, „der mit angeborener Mikromelie einhergeht als Folge foetaler Störung des knorpelig präformierten Skeletts", wobei Mikromelie ist „eine ausgesprochene Verkürzung der Extremitäten im Gegensatz zum Körper derart, daß eine Dezentralisation des normalen, je nach dem Alter des Menschen verschiedenen Mittelpunktes seiner Körperlänge eintritt, bedingt durch die Verkürzung der Beine" (Siegert). Histologisch wird zuerst von Urtel und Eberth und später allgemein die Periostlamelle an der Grenze der Diaphysen gefunden und in der Folgezeit sehr verschieden erklärt (Jansen).

An Symptomen wird an Hand der einzelnen Fälle Mannigfaches zusammengetragen. Es fällt besonders die Familienähnlichkeit aller Chondrodystrophen auf, die sogar zeitweise zur Aufstellung einer eigenen Rasse geführt hat. Der übergroße Schädel mit seiner Sattelnase und Obesitas und der aufgetriebenen Stirn, die meist zu absurder Häßlichkeit führen, die im Verhältnis zum Rumpf kurzen und verkümmerten Extremitäten mit abnorm entwickelten, Falten werfenden Weichteilen geben ein Bild, welches meist schon beim ersten Anblick die Diagnose zu stellen gestattet. Die gute Intelligenz und kräftige Muskulatur, die diese Zwergenart befähigte, im Mittelalter als Spaßmacher an Höfen, in heutiger Zeit als Zirkusclowns zu wirken, die Dreizackhand (manchmal auch Zweizack- oder Fünfzackhand), der watschelnde Gang, die Weniger-Beweglichkeit einzelner Gelenke und der Hypergenitalismus sind Symptome, die mehr weniger bei allen Chondrodystrophen, die jetzt, nachdem man sie einmal erkannt hat, in größerer Zahl bekannt werden, beschrieben werden. Genaue anatomische Untersuchungen des Skeletts und die Fortschritte der Röntgendiagnostik (Berger, Frangenheim, Reyher) decken weitere Verhältnisse auf wie wir sie bei der Beschreibung unseres Falles großenteils wiederfinden werden.

So wurde man sich also über die Symtomatologie nachdem erst einmal der richtige Weg beschritten war, im großen und ganzen schnell einig. Schwieriger gestaltete es sich, die Frage der Ätiologie zu klären. Zahlreiche Theorien sind aufgestellt worden. Einzelne dieser Ansichten werden wir bei der Schlußbesprechung des jetzt darzulegenden Falles noch kurz streifen müssen.

Bei unserem Fall handelt es sich um den 39jährigen Kaufmann Hermann G., den wir während einiger Zeit in der hiesigen Klinik beobachteten.

Die Eltern des G. und drei Geschwister waren normal groß. Der Vater ist an einem Oesaphagus-Karzinom, die Mutter an den Folgen einer Gallensteinoperation gestorben. G. hat mit einer normalen Frau ein normales Kind gezeugt, welches noch lebt

und gesund ist. Im übrigen ist dem G. nichts Wesentliches aus seiner Familie erinnerlich.

G. selbst begann erst mit 4¾ Jahren zu laufen. Wann er sprechen gelernt hat und wann er die ersten Zähne bekommen hat, weiß er nicht. Als Kind will er Rachitis gehabt haben. Von seinem 9. bis zu seinem 14. Lebensjahr hielt er sich in jedem Jahre einige Monate in Kreuznach auf, wo er Salzbäder bekam. In der übrigen Zeit nahm er zu Hause kalte Bäder. Zweck dieser Kuren war Kräftigung des Körpers. 1919 hatte er anscheinend eine Pleuritis sicca durchgemacht. Zweimal (1921 und 1923) wurde er wegen Hämorrhoiden operiert. 1925 hatte er eine Pneumonie. Seit 1926 — angeblich nach Röntgenaufnahmen des Schädels — ist er schwerhörig. Ohreiterungen oder sonstige Otitissymptome sind nicht vorhergegangen. In den letzten Jahren ist er sehr „nervös" gewesen und war aus diesem Grunde bereits zweimal in Nervenheilanstalten.

Auf der Schule ist er stets gut mitgekommen. Später besuchte er die kaufmännische Fortbildungsschule und war lange im kaufmännischen Bürodienst tätig. Zeitweise hat er als Kellner gearbeitet. Es liegt schwerer Alkohol- und Nikotinabusus vor.

Die sexuelle Libido ist gut ausgebildet. Pollution treten bei ihm gehäuft auf. Im übrigen sei er „geschlechtstüchtig". Die Schilderungen seines „Liebeslebens" erwecken den Eindruck, daß bei ihm ein gesteigerter Geschlechtstrieb vorliegt.

Befund.

G. macht den typischen Eindruck eines Chondrodystrophen, wie sie in der Literatur mehrfach bildlich dargestellt wurden; er bietet aber keinen ausgesprochenen häßlichen Anblick.

Als erstes fällt an ihm die Mikromelie auf. Von der Standhöhe von 131,5 cm entfallen auf den Rumpf 55 cm. Die Sitzhöhe beträgt 83 cm, die Beinlänge vom Tuber ossis ischii ab 50 cm. Die Körpermitte beim Aufrechtstehen liegt ungefähr in Nabelhöhe. Die Hände reichen nur bis etwa zu den Trochanteren herab.

An der Haltung des G. ist auffallend, daß er als Ruhestellung eine breitbeinige Stellung einnimmt mit leichter seitlicher Abspreizung der Arme. Die Wirbelsäule zeigt eine von oben bis zur Hüfte herabreichende leichtgeschwungene Kyphose mit anschließender deutlicher Lordose der Lendengegend. Diese springt dadurch noch mehr in die Augen, daß das Abdomen mit seinen fettreichen Bauchdecken spitzbauchartig hervortritt und daß andererseits die Glutäalmuskeln stark nach hinten sich vorwölben und die Beine, insonderheit die Unterschenkel, eine Biegung nach hinten zeigen.

Die Bewegungen sind lebhaft und geschickt; der Gang ist entsprechend den kurzen Beinen trippelnd. Er macht durch das Auseinandersetzen der Füße einen etwas watschelnden Eindruck.

Die Haut ist am Rumpf straff von normalem Turgor, normal durchblutet. An den Extremitäten, besonders am Handrücken läßt sie sich in ziemlich hohen Falten abheben und erweckt dadurch den Eindruck, als sei sie zu weit. Die Haut ist im allgemeinen ziemlich stark pigmentiert, besonders dunkel im Bereich des Warzenhofes und am Skrotum. Sie ist feucht, aber ohne auffallende Sekretion, keinesfalls aber trocken oder spröde.

Die Behaarung weicht nicht auffällig von der Norm ab. Spärliche Lanugohaare. Haupthaare dunkel, an den Schläfen weniger dicht. Sehr starker Bartwuchs. Spärliche Achselbehaarung. Die Schamhaare schneiden im wesentlichen horizontal ab in Höhe des oberen Randes des Os pubis, nur wenige Haare stehen auf der Linea alba bis zur halben Nabelhöhe. Um die Mamille herum stehen keine Haare. Besonders fällt bei der Inspektion der Haut die Weite der oberflächlichen Venen auf, die z. B. in der Ellenbeuge durch ihren geschlängelten Verlauf, durch ihr starkes Hervortreten schon bei leichter Stauung und durch die ziemlich starken Erweiterungen unterhalb der Venenklappen einen varizenähnlichen Eindruck machen.

Das Unterhautfettpolster ist im allgemeinen nicht besonders stark entwickelt, abgesehen vom Abdomen mit seinem leicht verstrichenen Bauchnabel.

Die Muskulatur macht infolge der Kürze und Dicke der Muskeln zunächst einen kräftig entwickelten Eindruck, bei Widerstandsprüfungen jedoch ergibt sich, daß sie wesentlich schwächer ist, als es den Anschein hat. Am Dynamometer z. B. werden mit der rechten Hand 45 Grad = 15 kg, mit der linken 55 Grad = 17 kg gedrückt, während ein entsprechend normal gebauter Mensch leicht auf 120 Grad bis 150 Grad kommt.

Der Schädel wirkt im Verhältnis zur Körpergröße sehr groß, dagegen nicht so sehr im Verhältnis zum Rumpf. Betrachtet man ihn z. B. nur mit der Brust zusammen bei nach hinten genommenen Armen, so erscheinen die Proportionen nahezu normal. Der Hirnschädel zeigt in seiner Konfiguration keine Besonderheiten wie Abplattungen oder dergleichen. Größter Schädelumfang 63 cm. Die Ohrmuscheln sind sehr groß, aber normal geformt. Die Nasenwurzel ist breit, nicht sehr eingezogen. Der etwas kurze, breite Nasenrücken verläuft in einem Winkel von 60 Grad von der Vertikalen nach vorne. Die großen Nasenflügel setzen tiefer an als das Nasenseptum. Oberlippe lang, Oberkiefer normal. Der Unterkiefer springt nicht vor. Das Gebiß ist normal angelegt, aber sehr defekt und kariös. Harter Gaumen normal gewölbt. Der Gesichtsschädel ist im Verhältnis zum Hirnschädel klein.

Die Augen und die Organe der Mund- und Rachenhöhle bieten normale Verhältnisse.

Die Länge des Halses, gemessen von der Protuberantia occipitalis bis zur Vertebra prominens beträgt 15 cm, größter Umfang 37 cm. Er ist im Verhältnis zum Rumpf normal gebaut. Die Muskulatur ist normal konfiguriert.

Die Schilddrüse ist nicht vergrößert.

Der Thorax ist im ganzen flach, symmetrisch, das Sternum breit, der untere Sternalteil etwas eingesunken, die Rippen ebenfalls breit mit verdickten Knorpelknochengrenzen. Der Umfang über den Mamillen expiratorisch 83, inspiratorisch 87 cm. Die Vitalkapazität beträgt 2200 ccm. Das Fettgewebe der Mammae ist

gering entwickelt. Die Claviculae sind ziemlich stark gekrümmt. Die Schulterbreite beträgt 39 cm. Die Scapulae erscheinen im Verhältnis zum Rumpf nicht besonders klein. Die Margines vertebrales sind 17 cm lang.

Über Lungen und Herz keine Besonderheiten. Der Blutdruck beträgt 110/65 nach Riva-Rocci, die Pulsfrequenz schwankt zwischen 54 und 98 pro Minute, hält sich jedoch meistens auf 75—80 pro Minute.

Das Abdomen hat fettreiche Bauchdecken. Milz und Leber sind nicht palpabel. Der Bauchumfang beträgt 67 cm.

Das Genitale ist normal entwickelt und erscheint dementsprechend im Verhältnis zu den Extremitäten groß.

Die Extremitäten wirken kurz und plump. Der Oberarm ist 18 cm lang mit 26 cm größtem Umfang, der Unterarm 19 cm lang. Der Umfang des Handgelenks beträgt 16 cm. Die Mittelhand ist breit, hat einen Umfang von 20 cm. Die kurzen, plumpen Finger stehen etwas radiär ab. Die Länge der einzelnen Finger zueinander verhält sich regelrecht; der Mittelfinger mißt 6 cm. Die Länge des Oberschenkels ist 30 cm, der Umfang des Kniegelenks 32 cm, die Unterschenkellänge 27 cm, der größte Wadenumfang 32 cm. Der plumpe, breite Fuß hat ein normales Fußgewölbe. Der innere Fußrand mißt 15 cm, der Umfang über dem Spann 22 cm. Kurze Zehen. Das Ellenbogengelenk ist aktiv und passiv nur bis etwa 165 Grad durchstreckbar, die übrigen Gelenke sind frei beweglich. An den Extremitäten keine Mißbildungen.

Die Haut- und Sehnenreflexe sind lebhaft, nicht pathologisch gesteigert. Keine pathologischen Reflexe, keine Sensibilitätsstörungen. Chvostek minus, Romberg minus. Nervenstämme nicht druckschmerzhaft. Kein besonders lebhaftes vasomotorisches Nachröten. Die Sprache ist tief, männlich.

G. ist ein lebhafter, sehr schreckhafter, ausgesprochen „nervöser" Mensch. Seine Intelligenz ist gut, er hat eine gute Merkfähigkeit, jedoch ein schlechtes Gedächtnis. In der

Unterhaltung bringt er es nicht zu einem ungezwungenen Redefluß, er stockt oft und muß nach Worten und Ausdrücken suchen, dann überschlägt und verhaspelt er sich beim Sprechen. Die Stimmungslage ist meist heiter; befindet er sich in guten Verhältnissen, so ist er manchmal etwas übertrieben laut und kindisch, zu anderen Zeiten wieder reizbar und erregt. Er ist völlig Augenblicksmensch und macht sich um die Zukunft keine Sorgen. „Ich lande ja doch in der Anatomie oder Pathologie."

Der Urin ist frei von pathologischen Bestandteilen.

Die Luesreaktionen sind negativ.

Die Blutsenkungsgeschwindigkeit nach Westergreen: 1. Stunde 2, 2. Stunde 9, nach 24 Stunden 64 mm.

Das Blutbild: 72 = 90% Hgb. 4580000 Erythrozyten. Färbeindex 0,98.

8300 Leukozyten	3% stabkernige
	50% segmentkernige
	35% Lymphozyten
	7% Eosinophile
	5% Monozyten

Temperatur an diesem Tage 36,8 rectal.

Bei der Differenzierung eines an einem andern Tage angefertigten Ausstriches ergab sich bei einer Leukozytenzahl von

11300	15% stabkernige
	46% segmentkernige
	24% Lymphozyten
	5% Eosinophile
	10% Monozyten

Temperatur an diesem Tage 37,5 rect.

Der Blutzucker beträgt 0,086%. Er steigt nach einer subcutanen Injektion von 0,5 mg Adrenalin innerhalb von 40 Minuten auf 0,132% um innerhalb von 140 Minuten auf 0,079% abzufallen.

Während des Aufenthaltes des G. in der Klinik wurde verschiedentlich sein Grundumsatz bestimmt, der an den verschiedenen Tagen etwas schwankende Werte ergab. In der folgenden Tabelle bedeutet Soll-Umsatz I den für den normal Gebauten berechneten Grundumsatz nach der Tabelle von Harris-Benedikt, der Soll-Umsatz II ist nach der Du Bois'schen Linearformel errechnet. Wir erhielten hierbei für den G. eine Oberfläche von 1,683 qm. Für den qm wurde ein Soll-Umsatz von 900 Cal zugrunde gelegt.

Tag	Gewicht	Soll-Umsatz I	Grund-Umsatz	Abweichung	Puls / Atm.	Soll-Umsatz II	Abweichung
1	50,6 kg	1164	1554	+33,5%	56 10 p. m.	1514	- 2,6%
			1599	+37,4%	58/9 „		+ 6,0%
10	51,7 „	1180	1694	+43,6%	62/9 „		+11,9%
13	51,2 „	1173	1574	+34,2%	69/9 „		+ 3,9%

Im Anschluß an die Bestimmung am 13. Tage wurden G. 3,5 mg Tyroxin intravenös injiziert und die Veränderungen des Grundumsatzes über einen längeren Zeitraum verfolgt.

Ausgangswert ist der Wert des 13. Tages in der vorigen Tabelle.

Bestimmung	Umsatz	Abweich. v. Grundums.
nach 2½ Stunden	1635	+ 3,9 %
nach 4½ Stunden	1697	+ 7,9 %
nach 8½ Stunden	1580	0 %
am nächsten Tag	1565	— 0,9 %

Am 10. Untersuchungstage bekam G. nach der Bestimmung des Grundumsatzes 200 g Hackfleisch, 50 g Butter und 100 g Brot. An Flüssigkeit wurde ihm ein Becher = 200 ccm Kaffee gereicht. Die spezifisch dynamische Wirkung ist aus der

folgenden Aufstellung zu ersehen. Ausgangswert des Grundumsatzes ist der Wert des 10. Tages in der ersten Tabelle.

Bestimmung	Umsatz	Abweich. v. Grundums.
nach 45 Minuten	1858	+ 9,7%
nach 90 Minuten	2029	+19,8%
nach 135 Minuten	1949	+15,1%
nach 315 Minuten	1640	— 2,6%

Die Untersuchung auf Abwehrfermente im Serum die Herr Prof. Dr. Hirsch in liebenswürdiger Weise mit Hilfe der interferometrischen Methode ausführte, ergab:

Schilddrüse	Abbau 17,92%
Hypophyse	„ 10,08%
Ovarien	„ 11,20%
Hoden	„ 14,00%
Nebenniere	„ 10,64%
Thymus	„ 7,28%
Epiphyse	„ 5,60%
Pankreas	„ 10,08%

Im physiologischen Institut der Universität Halle wurde mit Hilfe der Abderhaldenschen Reaktion eine Prüfung auf Abwehrfermente durchgeführt. Die Resultate, die Geh. Medizinalrat Prof. Dr. Abderhalden uns dankenswerter Weise zur Verfügung stellte, waren:

Nicht abgebaut wurden: Gehirn, Zirbeldrüse und Lunge, wie auch das Serum allein keine Reaktion zeigte;

abgebaut wurden, allerdings alle nur schwach: Nebenniere, Ovarien, Hoden, Schilddrüse, Pankreas und etwas stärker Thymus.

Hypophysen- und Epiphysensubstrat war für diese Untersuchung nicht vorhanden.

Aus den Röntgenbefunden ist folgendes hervorzuheben:

Auf der seitlichen Schädelaufnahme hat die Sella turcica normale Konfiguration, der Clivus ist nicht steiler als normal. Die Nasenwurzel ist nicht recht zu beurteilen, jedoch scheint das Os nasale kurz zu sein. Im Bereich der Lendenwirbelsäule fallen weite Zwischenwirbelräume auf. Die Processus spinosi stehen hier senkrecht zum Wirbelkörper in linearer Verlängerung desselben. Die Rippen erscheinen relativ breit mit feiner, fast atrophischer Knochenzeichnung. Auf der seitlichen Thoraxaufnahme liegen die Rippen im paravertebralen Abschnitt in normaler Weise nach hinten zurück. An den Röhrenknochen fallen außer ihrer Kürze die auch sonst einmütig beschriebene relative Dicke und die verhältnismäßig breiten, klobigen, plump wirkenden Epiphysen auf. Die mangelnde Streckfähigkeit des Unterarms findet in einem großen Olecranon seine Erklärung. Die Epiphysenknochen sind am gesamten Skelett völlig synostosiert. Um auf spezielle Dinge einzugehen, sei Folgendes erwähnt: Der Humeruskopf sieht aus, als sei er nach abwärts abgerutscht und hat eine breite Randwulstbildung am oberen Gelenkkopfrande. Am linken Schultergelenk ist auf einer Aufnahme in Abduktion und Innenrotation die Wulstung am Rande nicht so gut zu erkennen. Die Ansatzstelle des Muskulus deltoideus am Humerus bildet einen stark erhabenen Höcker. An der Beugeseite des linken Oberarmes am distalen Diaphysenende findet sich etwa in der Gegend des Ansatzes des Musculus brachioradialis eine Osteophytenbildung. Die Unterarmknochen besonders der Radius verlaufen stark geschwungen. Besonders ins Auge fällt ein breiter, plumper Processus styloideus ulnae. Die Handgelenksknochen zeigen in ihrer Größe keine allzu erhebliche Abweichung von der Norm und erscheinen dementsprechend bei der Kürze der Metacarpalia und Phalangen in ihrer Gesamtheit massig. Die Finger stehen zur Hand radiär mit gleichmäßigen Zwischenräumen. Am Becken ist gemessen auf einer ventro-dorsalen Aufnahme der größte Querdurchmesser 13,6 cm bei einer Gesamtbeckenbreite von 31,5 cm an derselben Aufnahme gemessen von spina a. s. bis spina a. s. Auf einer Aufnahme bei Innenrotation des Beines zeigen sich die Hüftgelenksknochen und zwar beiderseits gleichmäßig deformiert: Der Schenkelhals fehlt fast völlig, es finden sich starke epiphysäre Randwulstbildungen. Die Fibula erscheint relativ erheblich verlängert

und überragt nach aufwärts ein wenig das obere Tibiaplateau. Der Fuß verhält sich entsprechend der Hand.

Besprechung.

Ehe näher auf einzelnes eingegangen wird, wird kurz die Diagnose Chondrodystrophia foetalis zu sichern sein. Allgemein ist festzustellen, daß es sich bei G. um eine angeborene Mikromelie im Sinne der eingangs nach Siegert zitierten Definition handelt. Der große Kopf mit seiner, wenn auch nicht sehr stark ausgebildeten Sattelnase und die im Verhältnis dazu stark verkürzten Extremitäten, lassen keine andere Deutung zu (Differentialdiagnose s. bei Siegert). Der Schädelumfang (63 cm) beträgt 47,8 % der Gesamtkörperlänge (131,5 cm), während die normalen Prozentzahlen zwischen 36% und 30% schwanken. Die Sitzhöhe (81,5 cm) verhält sich zur Länge des unteren Körperteiles (50 cm) wie 1 : 0,6, während das normale Verhältnis 1 : 0,7—0,75 ist. Dieser untere Körperteil nimmt nur 38% der Gesamtlänge ein. Diese Maße lassen an der Diagnose keinen Zweifel aufkommen.

Die allgemein beschriebene Intelligenz der Chondrodystrophen konnte auch an dem von uns beoachteten Fall festgestellt werden, wenn sie hier auch keineswegs über dem Durchschnitt steht. Bemerkenswert ist das schlechte Gedächtnis und die Unfähigkeit fließend zu reden, wobei offen gelassen wird, inwieweit hier dem Alkoholabusus Schuld zu geben ist. Auffallend ist die körperliche Schwäche des G., die sich bereits bei der dynamischen Prüfung kund tut. Inwieweit auch hier das ausschweifende Leben des G. anzuschuldigen ist, läßt sich schwer entscheiden. Das mangelnde Training der Muskulatur wird ebenfalls seinen Teil dazu beitragen.

Von Interresse ist die anamnestische Angabe der durchgemachten Rachitis. Durch klinische und röntgenologische Befunde konnte diese Angabe nicht gestützt werden, da ja das, was man evtl. als rachitisch ansprechen könnte (spätes Laufenlernen, krumme Extremitäten usw.), allgemein in das Krankheits-

bild der Chondrodystrophia foetalis eingereiht zu werden pflegt. Man wird wohl mit der Annahme nicht fehlgehen, daß in der Jugend ein Arzt oder sonst jemand bewogen durch die unerklärliche Mißbildung die Diagnose „Englische Krankheit" gestellt hat und daß der Patient überlieferungsgemäß jetzt daran festhält, diese Krankheit durchgemacht zu haben. In Wirklichkeit finden wir in der Literatur auch keinen eindeutigen Beweis für die Kombination Rachitis und Chondrodystrophie.

Kurz angedeutet sei hier außerdem noch die merkwürdige varicöse Schlängelung der oberflächlichen Venen, die der allgemeinen Weite der Haut an die Seite gestellt werden kann. Meines Wissens gibt es hierüber in der Literatur keine Angaben. Es wäre eben auch nur ein weiterer Beitrag zu der Tatsache, daß bei der Chondrodystrophie hauptsächlich das Skelett im Sinne einer Wachstumshemmung betroffen wird, bedeutend weniger die Weichteile.

Wie ersichtlich, wurde das Skelettsystem des G. bei uns eingehend geröntgt. Es wird zuerst zu erwägen sein, zu welcher der drei Arten der Kauffmannschen Einteilung der Chondrodystrophie unser Fall gehört. Berger gibt an, man könne mit ziemlicher Sicherheit aus den Röntgenbildern die Differentialdiagnose stellen, und auch Frangenheim nimmt diese Mitteilung ohne große Einschränkung auf. Nach Bergers Auffassung sind die meisten der überlebenden Chondrodystophen zu dem hypoplastischen Typ zu rechnen, die sich hauptsächlich durch verfrühten oder normalen Abschluß der Ossifikationsvorgänge und krumme im Verhältnis zur Länge breite Diaphysen auszeichnen. Berger hat nur vier Fälle in der Literatur gefunden (Kauffmann, Simmonds, Johannessen, Joachimstal), die er einwandfrei dem hyperplastischen Typ zurechnen kann und beweist hiermit die Richtigkeit seiner Angabe gegenüber dem relativ großen Material der hypoplastischen. Gleichzeitig widerlegt er durch das Alter einiger dieser Fälle die Behauptung Pierre Marie's, daß in höherem Alter die Unterschiede schwänden, ja überhaupt nur hypoplastische Chondrodystrophen angetroffen würden. Auf die dritte Form, die malacische, einzugehen, erübrigt sich, da Überlebende, die hierher zu rechnen wären, überhaupt nicht bekannt und auch wohl kaum denkbar

wären. Unser Chondrodystroph gehört zu der Form, der die überwiegende Mehrzahl der Chondrodystrophen zuzurechnen ist: der hypoplastischen Form. Wir finden röntgenologisch die kurzen, relativ breiten Epiphysen, die breiten, plumpen Diaphysen und krumme Extremitäten. Noch kurz erwähnt sei, daß in unserem Fall die Ossifikationsvorgänge restlos abgeschlossen sind. Pierre Marie dürfte mit der Beschreibung eines 18jährigen und eines 40jährigen Zwerges, bei denen er noch offene Epiphysenlinien sah, so ziemlich vereinzelt dastehen. Im allgemeinen gehört wohl ein derartig verspäteter Abschluß der Ossifikation zu den größten Seltenheiten. Mißbildungen anderer Art als die, die unmittelbar aus dem Bestehen der Chondrodystrophie ihre Erklärung finden, sahen wir bei unserem Falle nicht.

Das Herz bietet auf der Röntgenaufnahme normale Verhältnisse, insbesondere ist nichts von einer Hypertrophie des linken Ventrikels zu sehen. Zondek meint dies bei Condrodystrophen oft feststellen zu müssen. Er schließt außerdem aus einem niedrigen Blutdruck und geringer Pulsfrequenz auf das Vorliegen eines Vagusherzens und meint, das dies fast regelmäßig bei Chondrodystrophie vorläge. Auch in unserm Falle ist der Blutdruck etwas nieder. Auffällig ist ferner, daß zeitweise die Pulsfrequenz auf 54 pro Minute sank.

Das Blutbild zeigt als Besonderheit eine leichte Eosinophilie in beiden der angefertigten Ausstriche. Landauer glaubt, daß das Blutbild der Chondrodystrophie bisher nicht genügend Beachtung gefunden habe und verspricht sich besonders von der Ausdifferenzierung der Blutbilder bei nicht lebensfähigen Chondrodystrophen einen Vorteil. Bei seinen Untersuchungen mit dem Krüperhuhn und dem Dexterrind konnte er eine ausgesprochene Eosinophilie feststellen. Zwei von Landauer nach Rossiyski und Wagner zitierte Blutbilder erwachsener Chondrodystrophen weisen außer einer leichten Monozytose in dem einen Falle keine Besonderheiten auf.

Auf die Ätiologie einzugehen, erscheint ziemlich mißlich. Die Ungeklärtheit beweist schon die Fülle der aufgestellten Theorien. Wohl allgemein anerkannt ist das Kauffmannsche „Vitium primae formationis“ des Knorpels. Worin dies Vitium

besteht, darüber herrscht noch volle Uneinigkeit. Einfache Vererbung, mechanische Momente, insbesondere das Amnion, hereditäre Infektion, die im Foetalleben überstanden wurden, oder Intoxikation und endocrine Drüsenstörung, u. a. Störungen der Correlation als Ausdruck pluriglandulärer Schädigung wurden beschuldigt und vermochten alle einer genauen Nachprüfung nicht standzuhalten, konnten vor allem nicht beweisen, weshalb nach Aufhören der Schädigung, die in die früheste Embryonalzeit verlegt wird (Jansen), gerade diese Form der Körpermißbildung resultiert und der zwergenhafte Wuchs beständig bleibt.

Für die Vererbung, die bestimmt eine Rolle spielt (noch Baumm konnte in letzter Zeit einen von ihm beobachtetun Fall von Chondrodystrophie bei Mutter und Kind veröffentlichen), können wir durch unseren Fall keinen Beitrag liefern. Seine Verwandten in auf- und absteigender Linie sind nach seiner Angabe normal gebaut.

Für foetal überstandene Infektionen oder Intoxikationen, fanden wir ebenfalls keinen Anhalt.

Wir haben es uns angelegen sein lassen, das endocrine System mit den zu Gebote stehenden Mitteln einer Untersuchung zu unterziehen. Für eine Vergrößerung der Schilddrüse und für eine Veränderung an der Schädelbasis im Sinne einer Vergrößerung oder Verkleinerung der Sella haben wir keinen Anhaltspunkt. Das Genitale erschien bei der Inspektion reichlich groß, wurde jedoch als normal groß, bei Zugrundelegung normaler Körpermaße gefunden. Eine gewisse übermäßige Libido und einen Hypergenitalismus glaubten wir feststellen zu müssen.

Der Grundumsatz überstieg bei Berechnung nach den Harris-Benedikt'schen Tabellen um ein Beträchtliches die Norm. Diese Tabellen werden jedoch nur normalgestalteten Individuen gerecht. Auf Mißbildungen der Körpergestalt nehmen sie keine Rücksicht. Auch Kestner fand hiernach eine Erhöhung und nennt den Grundumsatz der Chondrodystrophen „scheinbar" zu hoch. Nach Kestner haben die Extremitäten des ruhenden Menschen einen viel niedrigeren Sauerstoffverbrauch als die inneren Organe, sodaß

„eine unharmonische, ungewöhnliche Verkürzung der Beine Zahlen ergibt, die zu einem längeren Körper gehören". Zondek meint, es sei am rationellsten, wenn man die für den Grundumsatz eines Zwerges gefundenen Werte mit denen normaler Individuen vergleichen wolle, die Berechnung auf den Quadratmeter Körperoberfläche zu beziehen. Bei Zugrundelegung der du Bois'schen Linearformel, die allein die Oberfläche berücksichtigt, bekommen wir dann auch Zahlen, die einen normalen Wert haben. Bei Feststellung der spezifisch dynamischen Wirkung der Eiweißkörper erhalten wir eine etwas langsam ansteigende, nicht sehr hochgehende, etwas schnell abfallende Kurve, nach Thyroxininjektion hat sich der Grundumsatz nicht wesentlich geändert.

Die Untersuchung auf Abwehrfermente ergibt

1. nach der interferometrischen Methode erhöhten Abbau von Schilddrüse, geringfügig erhöhten Abbau von Keimdrüse,

2. nach der Abderhaldenschen Reaktion einen, wenn auch nur schwachen, Abbau sehr vieler Substrate.

Meines Wissens ist bisher nur einmal bei einem Chondrodystrophen auf Abwehrfermente untersucht worden. Diesen Fall veröffentlicht Duken, der eine interferometrische Bestimmung ausführen ließ. Es handelt sich dabei um einen 4¾ Jahre alten Knaben, bei dem die Ergebnisse waren:

Epiphyse	Abbau	23,53 %
Großhirn	„	16,17 %
Hoden	„	10,29 %
Hypophyse	„	11,03 %
Schilddrüse	„	17,64 %

Die Frage ob endocrine Drüsenstörungen für das Entstehen der Chondrodystrophie oder für das Bestehenbleiben der geringen Körpergröße im späteren Leben verantwortlich zu machen sind, ist oft erörtert worden. Zu einem abschließenden Urteil wird noch viel Material zusammengetragen werden müssen und als weiterer Baustein möge die Beschreibung und Besprechung dieses Falles aufgefaßt werden.

Literaturangabe.

Baumm: Deutsche Medizinische Wochenschrift 18, 1926.
Berger: Fortschritte aus dem Gebiet der Röntgenstrahlen 11, 1907.
Duken: Zeitschrift für Kinderheilkunde 26, 1920.
Frangenheim: Fortschritte aus dem Gebiet der Röntgenstrahlen 17, 1911.
Jansen: Zeitschrift für Orthopädische Chirurgie 32, 1.
Kestner: Klinische Wochenschrift 7, 38.
Landauer: Klinische Wochenschrift 7, 43.
Reyher: Fortschritte aus dem Gebiet der Röntgenstrahlen 20, 1913.
Siegert: Ergebnisse der Inneren Medizin und Kinderheilkunde 8.
Zondek: Krankheiten der endocrinen Drüsen.

Lebenslauf.

Am 24. Februar 1905 wurde ich, Eduard Holstein, als Sohn des Verwaltungsdirektors Eduard Holstein, in Kiel geboren. Von Ostern 1911 bis Ostern 1914 besuchte ich die Vorschule des Königl. Gymnasiums in Kiel, von diesem Zeitpunkt an dieses selbst und bestand hier Ostern 1923 das Abiturientenexamen. Meine vorklinischen Semester absolvierte ich in Kiel, wo ich Sommer 1925 das Physikum bestand. Darauf studierte ich in München, Jena und schließlich wieder in Kiel. Hier bestand ich im Sommer 1928 das medizinische Staatsexamen. Seit dieser Zeit bin ich als Medizinalpraktikant an der Medizinischen Universitätsklinik in Kiel tätig.